

Seit meine Erbkrankheit richtig behandelt wird, habe ich das Leben wieder im Griff
Lucia Schauf litt unter gefährlichen Ödemen, die sogar im Gehirn auftraten



Den Notfallausweis hat Lucia Schauf immer bei sich. Denn er kann ihr Leben retten. Die 38-Jährige aus Aldenhoven bei Aachen leidet an einer seltenen Erbkrankheit. Das Hereditäre Angio-Ödem (HAE), das sich u.a. durch Schwellungen äußert, kann lebensgefährlich sein: Wenn die Schwellung im Kehlkopfbereich auftritt (Auslöser kann bereits eine Zahnbehandlung sein), droht Erstickung! Rund die Hälfte aller Todesfälle beim HAE geht darauf zurück. Die Ödeme treten auch an Händen, Füßen und inneren Organen auf. Auslöser können Angst, Stress oder kleine Verletzungen sein. Schon als Schülerin hatte Lucia Ödeme und starke Magen-Darm-Beschwerden. Der Hausarzt war ratlos. Mit 18 begann sie am Klinikum Aachen eine Ausbildung zur Krankenschwester. Die Attacken kamen nun jede Woche und dauerten mehrere Tage. Dich fühlte mich so elend, wusste keine Erklärung. Die erhielt Lucia Schauf, nachdem ihr Bruder Norbert mit starken Schwellungen ins Klinikum Aachen musste. Als die Ärzte nachforschten, ob es in der Familie ähnliche Fälle gab, stellte sich heraus: Vater und Großmutter waren jung gestorben. Da kam erstmals der Verdacht auf, dass die Familie am HAE leiden könnte. Eine spezielle Blutuntersuchung brachte die Bestätigung auch bei Lucia! Die Ärzte verschrieben ihr männliche Sexualhormone in hoher Dosis, weil die Attacken häufig bei ihr auftraten. Die Nebenwirkungen waren verheerend. Ich bekam Akne und einen Bart. Das Schlimmste: In vier Wochen nahm ich 40 Kilo zu, berichtet sie. Wegen der üblen Nebenwirkungen setzten die Ärzte das Mittel nach zehn Monaten ab. Lucia Schauf heiratete und wurde bald schwanger. Zum Glück erbte Tochter Andrea heute 15, das HAE nicht, genau wie Sohn Stefan (4). Doch da die junge Mutter nach dem ersten Kind wieder ständig anfälle hatte, wurde erneut hoch dosiertes Sexualhormon verordnet. Außer den bekannten Nebenwirkungen trat starke Migräne auf, dazu Depressionen, Schlaflosigkeit, Magenkrämpfe. Von dem vielen Durchfall und Erbrechen wurde ich schlapp, lag viele Tage im Bett. Arme und Beine waren dick angeschwollen. Zweimal musste Lucia Schauf mit einer gefährlichen Gehirnschwellung mit Blaulicht im Krankenhaus. Als 31-Jährige wurde sie erwerbsunfähig. Schließlich verschrieb ihr ein Arzt als Dauertherapie ein nebenwirkungsfreies Medikament, das sie bis dahin nur im Notfall nehmen sollte. Ihr Arzt Dr. Dirk Tummes: Durch regelmäßige Injektion in die Vene wird den Patienten das fehlende Enzym zugeführt. Warum es ihr nicht schon früher auf Dauer verordnet wurde, hat seinen Grund: Das Medikament ist sehr teuer. Durch die neue Therapie hat die zweifache Mutter ihr Leben wieder im Griff. Ich kann den Haushalt führen, bin für meine Familie da. Und sie hilft engagiert auch anderen als zweite Vorsitzende der HAE-Selbsthilfegruppe Nicht mehr allein.
Informationen:

Lucia Schauf
Tel.: 02464 / 908787

und

HAE-Vereinigung e.V.

Postfach 15 03 22
60063 Frankfurt.

Das Hereditäre Angio-Ödem wird oftmals nicht erkannt

Dr. Dirk Tummes (39), Internistischer Onkologe und Hämatologe aus Aachen, erklärt zu der schweren Erbkrankheit: Die Ursache des Hereditären Angio-Ödems (HAE) ist ein Gendefekt. Die Betroffenen bilden zu wenig oder nicht funktionsfähiges Enzym namens C1-Esterase-Inhibitor. Da viele Ärzte dieses seltene Krankheitsbild nicht kennen, werden die Patienten über Jahre, manchmal Jahrzehnte falsch behandelt. Symptome wie Schwellungen im Gesicht, an Armen und Beinen sowie Durchfall, Erbrechen oder Bauchkrämpfe deutet man oft falsch, und daher werden häufig unnötige Operationen z. B. die Entfernung de Blinddarms, durchgeführt. Das HAE wird meistens mit Androgen-Derivaten (männlichen Sexualhormonen) behandelt. Sei erhöhen die Eiweißproduktion der Leber und damit den C1-Esterase-Inhinitor im Blut. Diese Präparate haben allerdings unerwünschte Nebenwirkungen. Eine verträgliche alternative dazu ist die Behandlung mit einem Konzentrat des fehlenden Enzyms. Da das Medikament sehr teuer ist, wird es meist nur als Notfalltherapie gegeben. In besonders schweren Fällen mit häufigen Attacken ist eine Dauerbehandlung erforderlich.